Резюме

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРВИЧНОГО ИММУНОДЕФИЦИТНОГО СОСТОЯНИЯ: Х-СЦЕПЛЕННАЯ АГАММАГЛОБУЛИНЕМИЯ

Описан клинический случай первичного иммунодефицитного состояния (ПИДС): Х-сцепленная агаммаглобулинемия у мальчика 8 лет. Результаты молекулярно-генетического исследования: ген ВТК (ex 1-19) версия генома GRCh38.p5, версия транскрипта ENST00000308731 выявлена однонуклеотидная замена с.1027С > Т в гомозиготном состоянии, приводящая к возникновению преждевременного стоп-кодона p.Gln343Ter (p.Q343\*). Представленный клинический случай отражает низкую настороженность детских врачей в отношении ПИДС. При этом задержка в постановке диагноза и назначении лечения усугубляет прогноз течения болезни и снижает качество жизни больного.

Ключевые слова: первичное иммуноефицитное состояние, В-клетки, иммуноглобулины, агаммаглобулинемия.

Abstract

CLINICAL CASE OF PRIMARY IMMUNODEFICIENCY: X-LINKED AGAMMAGLOBULINEMIA

A clinical case of primary immunodeficiency state (PIDS) is described: X-linked agammaglobulinemia in the boy of 8 years old. The results of molecular genetic studies: gene btk (ex 1-19) genome version GRCh38.p5, transcript version ENST00000308731 single nucleotide substitution identified с.1027С > Т in homozygous state leading to premature stop codon p.Gln343Ter (p.Q343\*). The presented clinical case reflects the low alertness of pediatricians for PIDS. At the same time, a delay in diagnosis and prescription of treatment aggravates the prognosis of the disease course and reduces the quality of the patient life.

Key words: primary immune deficiency state, B-cells, immunoglobulins, agammaglobulinemia.